

Tinnitus – úvodní příznak synchronního výskytu paragangliomu a renálního karcinomu u germinální mutace SDHB genu (PGL4 syndrom)

Martin Štěrba, Viera Bajčiová

Klinika dětské onkologie, Fakultní nemocnice Brno

Tinnitus je popisován jako nepříjemný sluchový vjem bez externího zdroje zvuku, jedná se o příznak, nikoliv samostatnou diagnózu. Jedná se o relativně častý příznak a udává se, že až 10 % světové populace trpí chronickým tinnitem, v České republice je s tímto příznakem sledováno zhruba 700 000 pacientů. Mezi příčiny tinnitu řadíme mechanické poškození sluchového aparátu, infekce, neurologická, metabolická a psychiatrická onemocnění, hypertenzi a mnoho dalších. Právě hypertenze bývá zejména u dětí hlavně sekundární etiologie a je nutné pátrat po její příčině. Jednou z nich může být i sekreторicky aktivní tumor produkující katecholaminy, jakým je paragangliom nebo feochromocytom. U těchto vzácných typů nádorů je nutné molekulárně genetické vyšetření k vyloučení genetické predispozice, která by pro pacienta znamenala celoživotní sledování.

Klíčová slova: tinnitus, hypertenze, paragangliom (PGL), feochromocytom (PHEO), renální karcinom (RCC), SDHB gen, PGL4 syndrom.

Tinnitus – an initial symptom of synchronous occurrence of paraganglioma and renal cell carcinoma in a germline mutation of the SDHB gene (PGL4 syndrome)

Tinnitus is described as an unpleasant auditory sensation without an external source, it is a symptom, not a clinical diagnosis. It is a relatively common symptom and it is reported that up to 10% of the world's population suffers from chronic tinnitus, in the Czech Republic about 700,000 patients are complaining of tinnitus. The causes of tinnitus include mechanical damage to the hearing system, infections, neurological, metabolic and psychiatric diseases, hypertension and many others. Etiology of hypertension is especially in children mainly secondary and it is necessary to search for its underlying cause. One of them may be a secretory active tumour producing catecholamines such as paraganglioma or pheochromocytoma. In these rare types of tumours, molecular genetic testing is necessary to rule out a genetic predisposition syndrome that would require lifelong follow-up for the patient.

Key words: tinnitus, hypertension, paraganglioma (PGL), pheochromocytoma (PHEO), renal cell carcinoma (RCC), SDHB gene, PGL4 syndrome.

Úvod

Paragangliom (PGL) je typ nádoru vyrůstající z extraadrenálních paraganglií, vycházející z chromafinních buněk neurální lišty, které se vyskytují paraspinálně od báze lebni až po malou pánev. Pokud vychází z chromafinních buněk dřeně nadledviny hovoříme o feochromocytomu. PGL se mohou vyvinout kdekoli podél páteřního kanálu a mohou vyrůstat z ganglií jak sympatického, tak parasympa-

tického nervového systému. PGL patří mezi nádory s nejvyšší mírou hereditární zátěže, odhaduje se, že téměř 30 % PGL vzniká na základě genetické predispozice. PGL a feochromocytom patří mezi vzácné typy nádorů, společná prevalence se odhaduje na 0,8 případů na 100 000 lidí (1, 2). Klinická symptomatologie PGL závisí od primární lokalizace a typu paraganglií, ze kterých vyrůstají. Většina PGL včetně adrenálního feochromocytomu

vyrůstá z buněk sympatického nervového systému a produkuje katecholaminy. Jejich produkce vede k hypertenzi, která může být příčinou iniciálních klinických příznaků včetně tinnitu (3, 4).

SDH deficientní renální karcinom (RCC) je specifická podjednotka renálního karcinomu poprvé popsána ve WHO klasifikaci z roku 2016. Jedná se o velmi vzácný typ karcinomu představující pouze do 0,2 % všech renálních



MUDr. Martin Štěrba
Klinika dětské onkologie, Fakultní nemocnice Brno
Sterba.Martin@fnbrno.cz

Cit. zkr: Onkologie. 2023;17(5):316-318
Článek přijat redakcí: 27. 8. 2023
Článek přijat k publikaci: 24. 9. 2023